

Частичная дисгенезия гонад, 46,XY



Фенотипические варианты и исходы пубертата у пациентов с частичной дисгенезией гонад, 46,XY

Частичная дисгенезия гонад, 46,XY - гетерогенное состояние с широким спектром фенотипов, что затрудняет диагностику и прогнозирование отдаленных исходов. В отличие от полной дисгенезии, данные о естественном течении частичной дисгенезии, особенно о спонтанном пубертате и риске опухолей, ограничены и основаны на небольших исследованиях.

Рассмотрим статью 2025 года, в которой авторы оценили данные на большой международной когорте и охарактеризовали фенотипический спектр, возможность спонтанного пубертата у пациентов с сохраненными гонадами, уточнили частоту и факторы риска опухолей гонад и проанализировали частоту смены пола среди этих пациентов.

Число пациентов в оцениваемом регистре: 310 человек.

Основные выводы исследования

1. Генетические особенности и фенотип

Частичная дисгенезия гонад не всегда проявляется в младенчестве: 18% пациентов, воспитывающихся как девочки, впервые обратились с задержкой пубертата, а у 8% она сочеталась с вирилизацией.

Генетическая причина выявлена лишь у 42% всей когорты. Наиболее частые находки:

- При полной дисгенезии гонад: мутации в *SRY* (23,6%) и *WT1* (9%).
- При частичной дисгенезии гонад: мутации в *NR5A1* (у пациенток женского пола - 42,2%, мужского - 25,6%).

Важный диагностический признак — расположение гонад. У пациентов мужского пола гонады чаще находились в мошонке или паху, чем у пациенток женского пола

2. Спонтанный пубертат и его предикторы

У пациентов с частичной дисгенезией гонад мужского пола (>13 лет) с сохраненной хотя бы одной гонадой:

1. 80% имели спонтанное начало пубертата.
2. 59% достигли половой зрелости (Таннер G5) без гормональной терапии.

Факторы, ассоциированные со спонтанным пубертатом:

1. Лабиоскротальное расположение гонад в начале - у 62,9% со спонтанным пубертатом против 12,5% с индуцированным пубертатом.
2. Повышение уровня тестостерона на стимуляцию ХГЧ более чем в 2 раза от базального уровня.

У пациентов с частичной дисгенезией гонад в женском поле с сохраненными гонадами в 42% случаев в пубертате развивалась вирилизация (гирсутизм, клиторомегалия).

3. Риск гонадных опухолей

Частота пред-/злокачественных новообразований различалась:

- полная дисгенезия гонад: 33,8%
- частичная дисгенезия гонад в женском поле: 19,7%
- частичная дисгенезия гонад в мужском поле: 8,8%

Наиболее частые типы опухолей во всех группах: гонадобластома (47,8%) и дисгерминома/семинома (28,4%).

Критически важное наблюдение: у пациентов женского пола с полной дисгенезией гонад спонтанное развитие молочных желез было ассоциировано с наличием опухоли (67% случаев). Этот признак требует повышенной онконастороженности.

4. Частота смены пола

Смена пола произошла у 16,1% пациентов с частичной дисгенезией гонад женского пола (с женского на мужской) и 5,3% пациентов с частичной дисгенезией гонад мужского пола (с мужского на женский). Чаще смена пола происходила в детском возрасте.

Подробнее с результатами и выводами можно ознакомиться на сайте журнала.

Ссылка:

Rieko Tadokoro-Cuccaro, Ieuan A Hughes, Martine Cools et al. Phenotypic Variation and Pubertal Outcomes in Males and Females With 46,XY Partial Gonadal Dysgenesis, *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, Volume 110, Issue 12, December 2025, Pages e4086–e4100, <https://doi.org/10.1210/clinem/dgaf223>

URL: <https://academic.oup.com/jcem/article/110/12/e4086/8110153#>